

## :: 遺伝性痙性対麻痺 4 型（常染色体優性） （Autosomal dominant spastic paraplegia type 4）

Orpha 番号 : ORPHA100985

### 疾患定義

常染色体優性疾患である遺伝性痙性対麻痺 4 型（spastic paraplegia type 4 : SPG4）は、遺伝性痙性対麻痺の中でも家系内で大きな臨床的多様性がみられる病型であり、ほとんどの症例において、両側下肢の痙縮および筋力低下による進行性の歩行障害と、ごく軽度の近位筋優位の筋力低下および尿意切迫を成人期に発症する（主に 20~40 歳台であるが、どの年齢でも発症する）純粋型を特徴とする。一部の症例では、以上に加えて認知障害、小脳性運動失調、てんかん、神経障害などの症候がみられる複合型も報告されている。発症年齢が高い症例ほど、進行が速いことが知られている。

日本語翻訳版の監訳：

- 瀧山 嘉久

（難治性疾患政策研究班「運動失調症の医療基盤に関する調査研究」）

最終更新日：2017 年 4 月

翻訳日：2019 年 2 月

本要約の翻訳は国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）からの資金援助の下で行われています。



本要約は情報の提供を唯一の目的として公開しているものです。専門医による医学的ケアの代わりとなるものではありません。本要約を診断や治療の根拠とすることはお控えください。



この情報は、フランスの Orphanet から提供されており、原文（英語）がそのまま日本語に翻訳されています。このため、国内で配信されている他の媒体と一部の内容が異なる場合があります。保険適用に関する診断基準など、国内の医療制度に準拠した情報が必要な場合は、厚生労働省の補助事業により運営されている難病情報センターや小児慢性特定疾病情報センター等の専門情報センターのホームページをご参照ください。

